

ACTAS TERTIUM FORUM OPHTHALMOLOGICUM

DISTROFIA ENDOTELIAL HEREDITARIA CONGENITA

Dr. CARLOS EGGERS

Chile

Varias son las distrofias de la limitante posterior. De ellas, no obstante, solo una es diagnosticada al nacimiento. La distrofia corneal congénita, pues es observable a ojo desnudo, al contrario de la distrofia posterior polimorfa, diagnóstico este último exclusivamente biomicroscópico.

Es más propio usar el apelativo de distrofia endotelial congénita, y no el de edema o distrofia corneal congénita, con el objeto de distinguirla de la distrofia estromal congénita. En este cuadro, recientemente redescrito por Witschel, Fine y colaboradores, el endotelio está sano.

Son niños que nacen con un edema corneal difuso, que abarca de limbo a limbo. El examen al corte óptico o a la paquimetría detecta un engrosamiento mayor en el centro, de hasta 2-2/1 veces el espesor normal. Las bulas o vesículas epiteliales están ausentes y, a lo más, hay edema epitelial microvesicular.

Los diámetros corneales son siempre normales, y solo excepcionalmente hay hipertensión ocular.

No hay inyección. La epifora y la fotofobia son muy discretas, pero suelen acentuarse en niños mayores.

CASUISTICA

Es la que se exhibe a continuación. Hasta el momento han sido intervenidos 14 ojos. En 12 de ellos se ha practicado microscopia óptica y electrónica de transmisión.

La herencia es la que mostramos en el gráfico y es de destacar que no hay ningún pedegree dominante.

Interesante es el estudio ultraestructural, y nos detendremos en él por comprender 12 casos, + 2 que están en procesamiento, cifra que supera todo lo publicado hasta el momento.

Analizaremos a partir del *endotelio*. Se observa desprendimiento de la base endotelial y vacuolización de los organoides celulares. También hay aparición de gránulos electrón-densos, que simulan acumulación de glucógeno. En algunos sectores se aprecia separación de los límites celulares. Hay además lisis citoplasmática.

Finalmente, pero sólo en los pacientes de más edad, hay aparición de gránulos de melanina.

DESCEMET

Siempre engrosada, de 15-40 micras. Presenta un estrato más posterior, que es el responsable del engrosamiento, con un material amorfo finamente granular, semejante al de las membranas basales, con desorden fibrilar.

En este estrato más posterior, las fibras colágenas presentan una estriación irregular poco visible, que va de 200-220 angström.

El estrato anterior es de espesor variable, pero no difiere mayormente de la Descemet normal. Dentro de este estrato se observan con mucha regularidad fibras de período transversal de 1.100 angström, es decir fibras de espacio largo.

ESTROMA CORNEAL

El engrosamiento del estroma es considerable (600 a 1.700 micras según los casos).

Deformación laminillar con desorganización del patrón fibrilar y laminillar, sin gran aumento de espesor de las fibrillas colágenas. Queratocitos edematosos y vacuolados.

ESTRATO DE BOWMAN

Discretamente engrosado en los 6 casos más jóvenes, si bien con aisladas soluciones de continuidad. En cambio, en los operados de compara-

DISTROFIA ENDOTELIAL HEREDITARIA CONGENITA

tivamente mayor edad, la Bowman está marcadamente irregular e incluso ausente en una gran extensión.

EL EPITELIO

Presenta un grado variable de edema intra e intercelular, en las capas más basales. La membrana basal es delgada, e inclusive discontinua en algunos casos. Existen algunas pequeñas microbulas en los estratos más superficiales.

COMENTARIO Y CONCLUSIONES

Desde el punto de vista *clínico-quirúrgico*:

1. No es recomendable operar ojos cuya agudeza sea de 0.15 o mejor, pues la mejor agudeza obtenida, aún con perfecta transparencia, es de 0.3, lo que debe atribuirse al nistagmus.
2. La cirugía no ofrece mayores dificultades técnicas que las corrientes, y preferimos trasplantes grandes y de donantes óptimos, para aportar el mayor número posible de células endoteliales.
3. La conservación de la transparencia en nuestra casuística, no sobrepasa los 4 años, lo que concuerda con la experiencia mundial.

Desde el punto de vista *ultraestructural*

1. En los tres casos pares, esto es, en los pacientes que fueron operados ambos ojos, se destaca una simetría perfecta de las lesiones.
2. El endotelio está parcialmente ausente en los pacientes de mayor edad, y casi totalmente conservado en los de menor edad, si bien muy profundamente alterado. Contrasta esto con las observaciones de Pearce, y las de Kenyon y Maumenee, entre otros.
3. Hay falta de todo rastro de vascularización en los casos estudiados, al contrario de lo descrito por Laibson, Waring y Merlyn Rodrigues.